

Audiência Pública

**Estágio atual de implementação do
Programa Nacional da Triagem
Neonatal**

Talassemias em foco



Eduardo Maércio Fróes - Presidente

Declaração de conflito de interesse

Declaro não ter nenhum conflito de interesse nesta apresentação e que estou Presidente da Associação Brasileira de Talassemia, além de estar Conselheiro Nacional de Saúde, pelo segmento dos usuários.



ABRASTA – Associação Brasileira de Talassemia

Fundada em 6 de agosto de 1982, por um grupo de pais de pessoas com talassemia, somos uma entidade beneficente, sem fins lucrativos e membro da Federação Internacional de Talassemia (TIF).

Trabalhamos para que as pessoas com talassemia tenham acesso ao tratamento de qualidade, em tempo oportuno, qualidade de vida e que seus direitos sejam assegurados em toda trilha de cuidado.



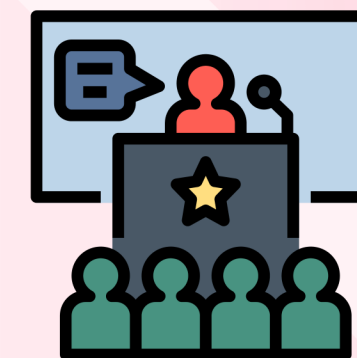
Eixos de Atuação



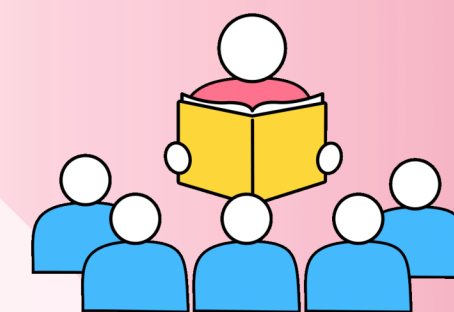
Apoio ao Paciente



Pesquisa



Advocacy e
Políticas Públicas



Educação e Informação

Espaços de Controle Social



Grupo de Assessoramento Estratégico da
Coordenação-Geral do Sistema Nacional de
Transplantes



Conselho Nacional
de Saúde



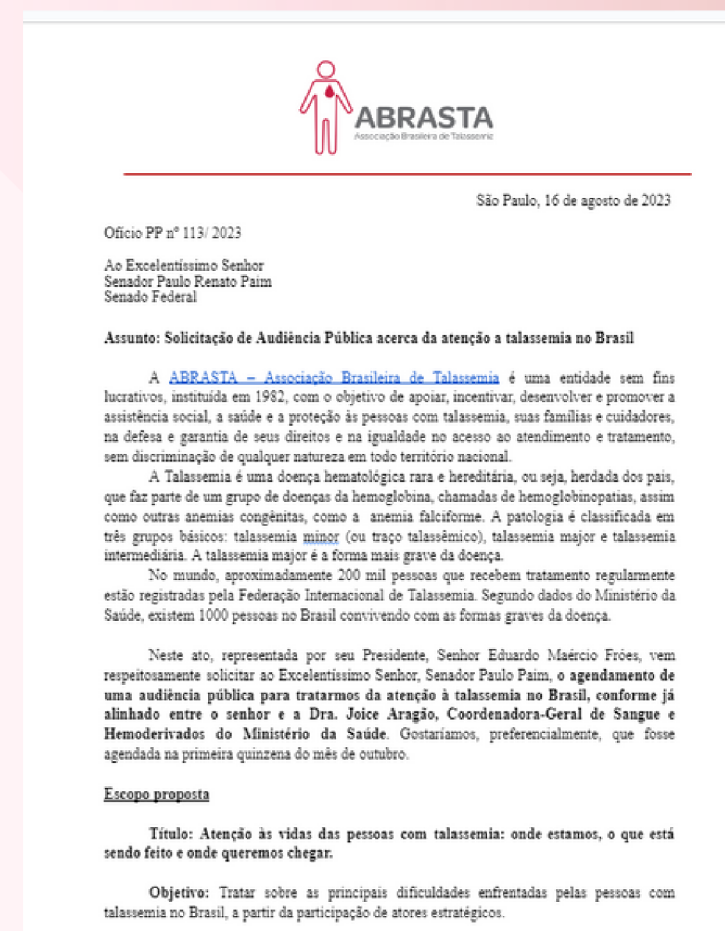
As principais dificuldades

- Barreiras para o diagnóstico - Triagem Neonatal;
- Falta de sangue para transfundir, especialmente os com fenótipos raros - manejo transfusional;
- Falta de acesso a exames de imagem, como a ressonância magnética T2* (cardíaca e abdominal) e outros exames essenciais;
- Dificuldade de acesso às novas terapias e à terapia quelante combinada;
- Rede de profissionais da saúde pouco qualificada para o atendimento de pacientes com talassemia e desconhecimento sobre a doença;



As principais dificuldades

- Falta de coordenação e integralidade do cuidado - equipe multidisciplinar e às especialidades médicas;
- Dificuldade de acesso à bomba de infusão de desferroxamina no Brasil;
- Dificuldades socioeconômicas e psicossociais das pessoas a doença e seus familiares;
- Dificuldades de acesso ao serviço de transporte sanitário;
- Acesso à alimentação nos Hemocentros ou na rede municipal de assistência social;



Muito obrigada!

Contato
eduardo@abrasta.org.br

Talassemias em foco

27092023

Dra. Mônica Veríssimo

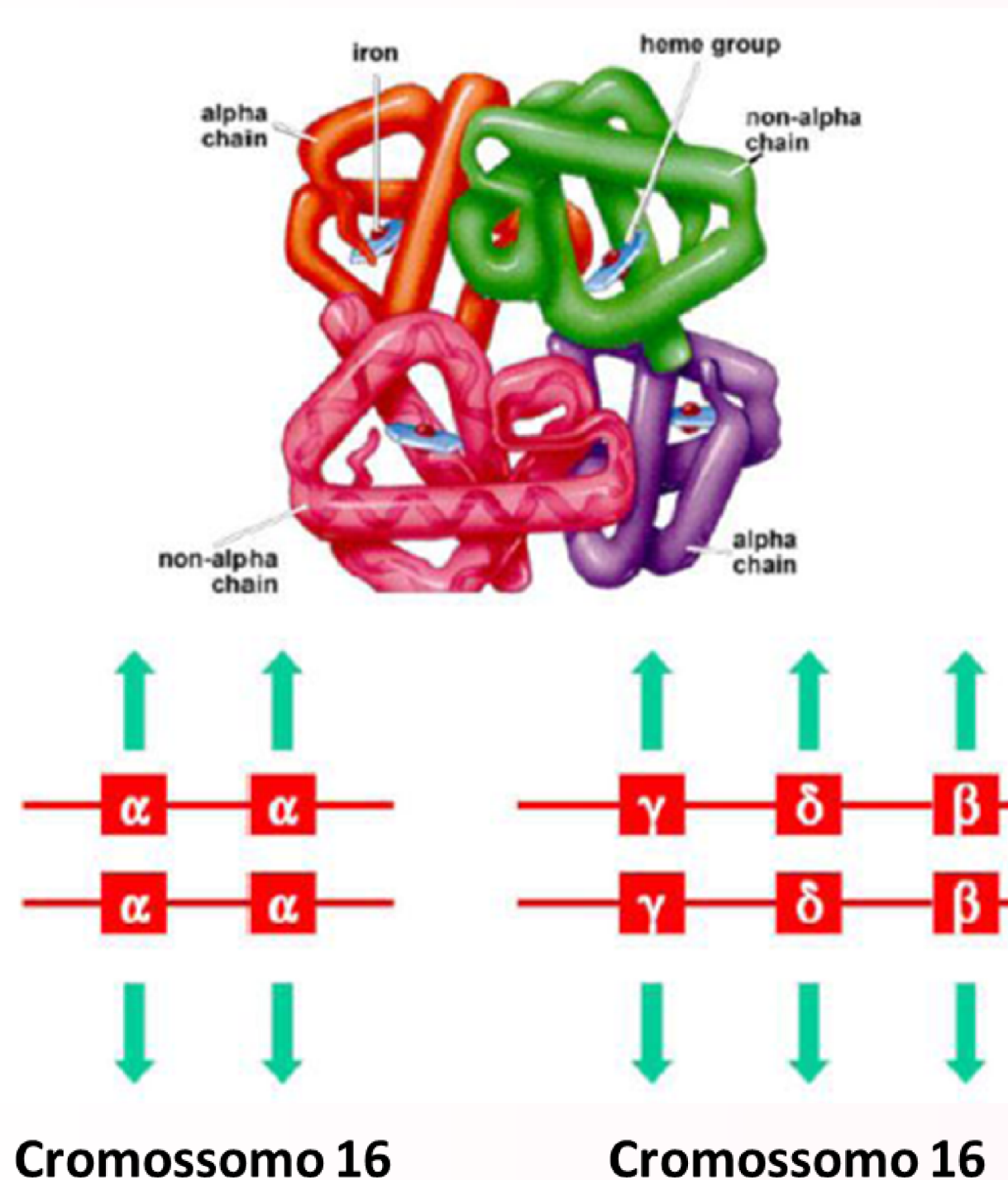


Boldrini



ABRASTA
Associação Brasileira de Talassemia

O que são talassemias?

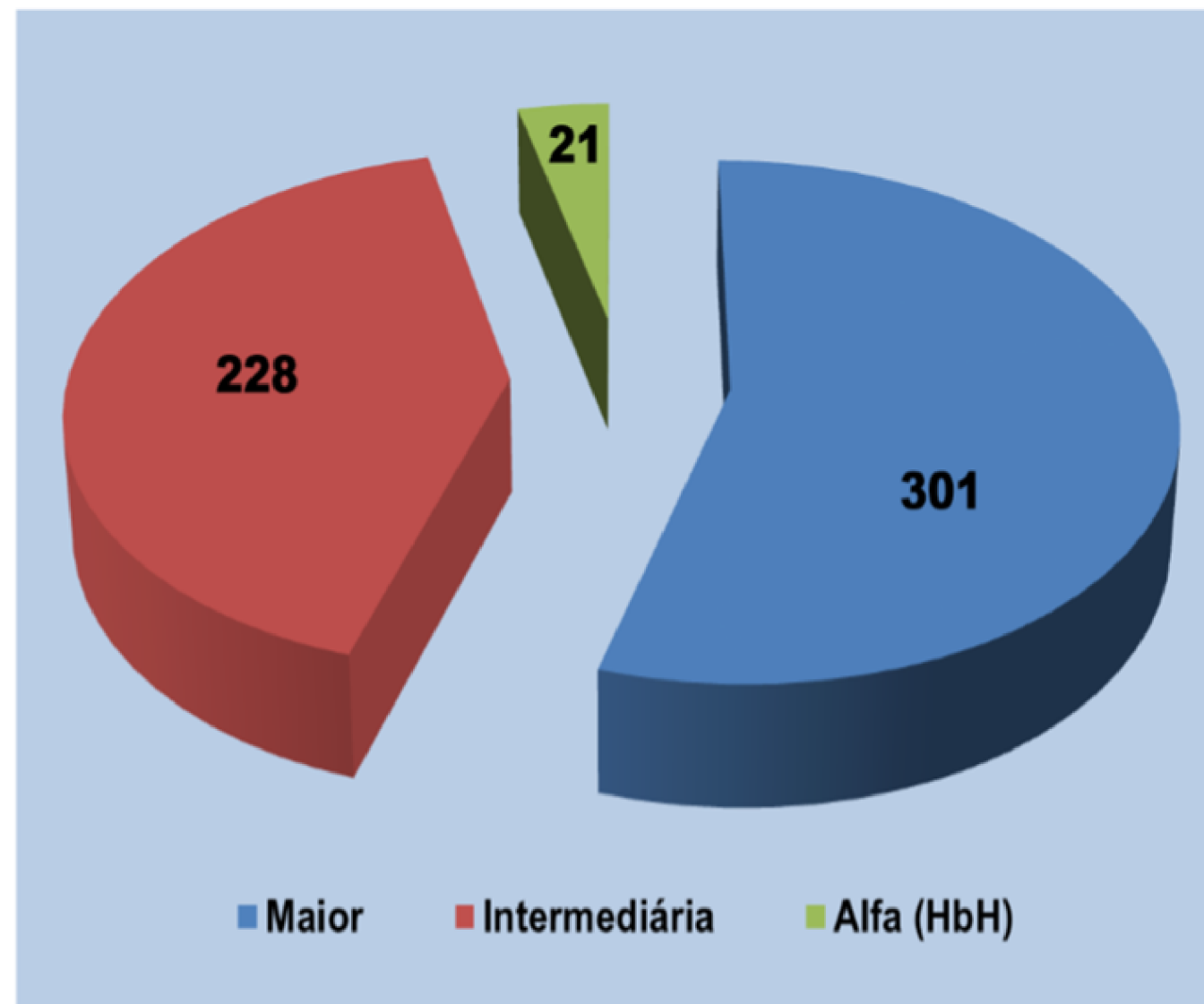


- Herança autossômica recessiva;
- 200 deleções ou pontos de mutação que diminuem a produção das cadeias de globina;
- α talassemia: diminuição na produção de cadeias α ;
- β talassemia: diminuição na produção das cadeias β ;
- Clínica: assintomático a óbito neonatal

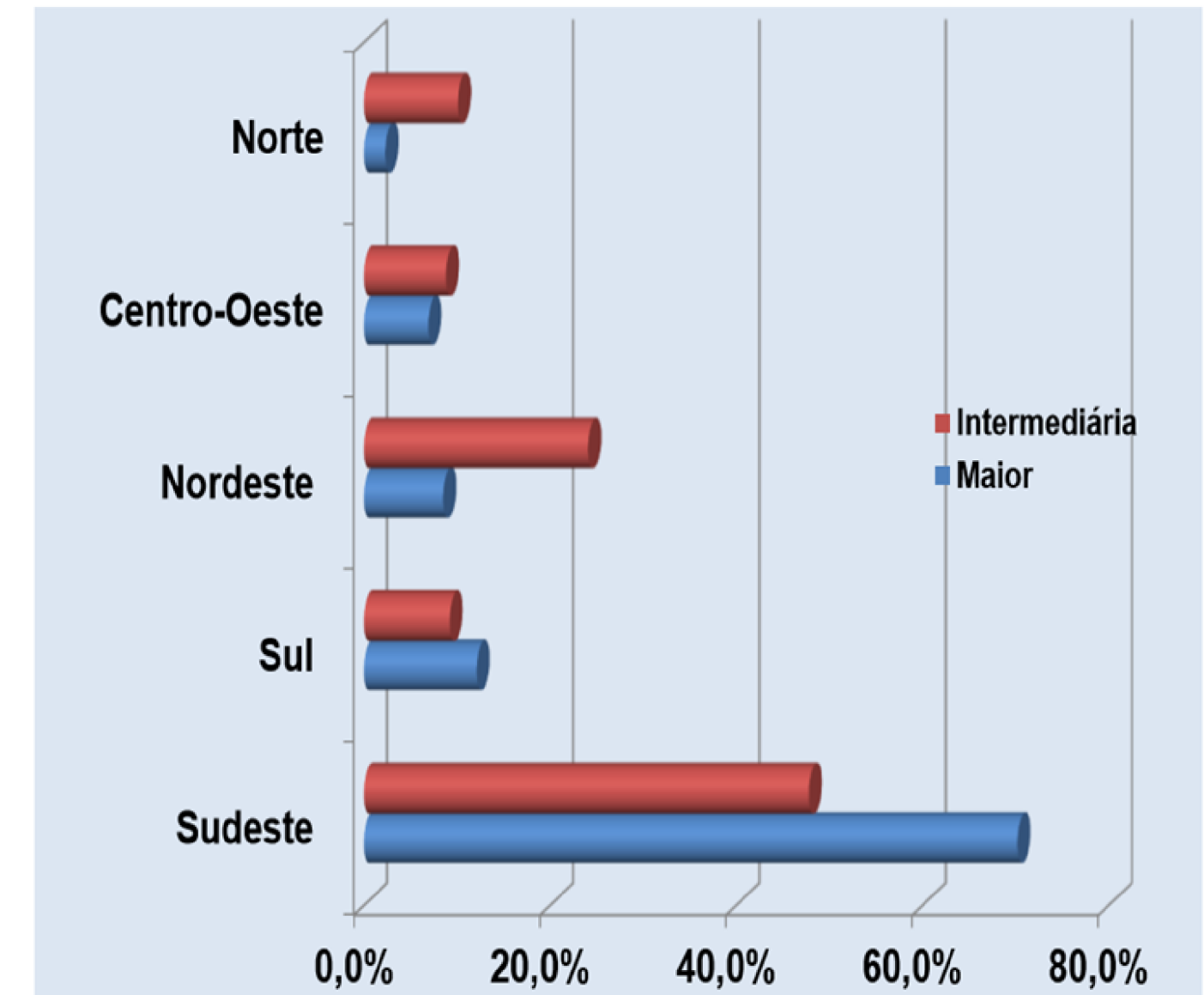
Giardina P, Forget B. Thalassemia syndromes. In: Hoffman. Hematology: Basic Principles and Practice (5th ed).; 2008

Talassemias no Brasil: epidemiologia

✓ BRASIL - 550 pessoas com Talassemias Beta (Maior e Intermediária) e Doença de Hemoglobina H (Alfa HbH)



Distribuição e comparação das porcentagens dos tipos de talassemias beta maior e intermediária, por regiões geográficas, Brasil, 2015.

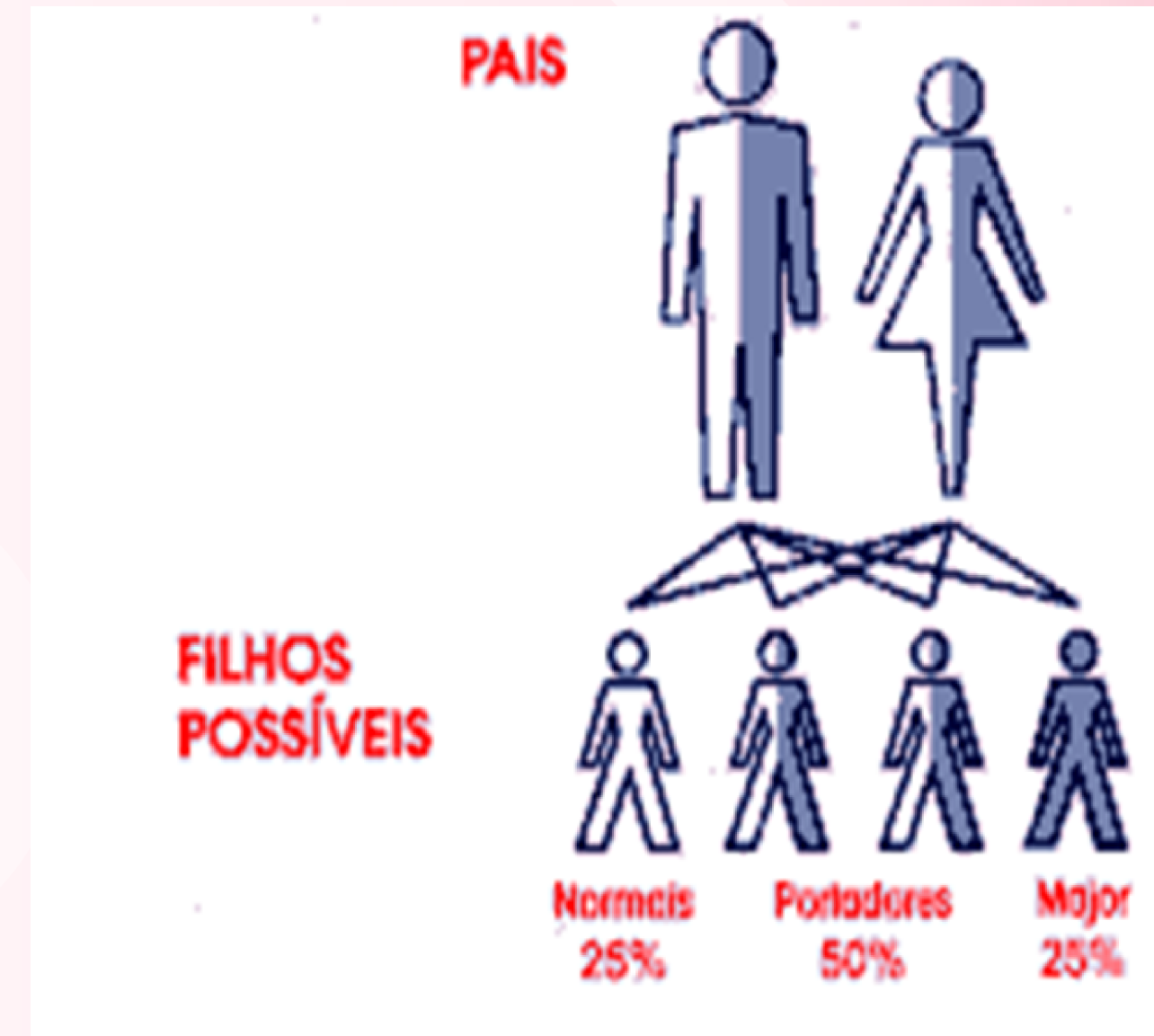
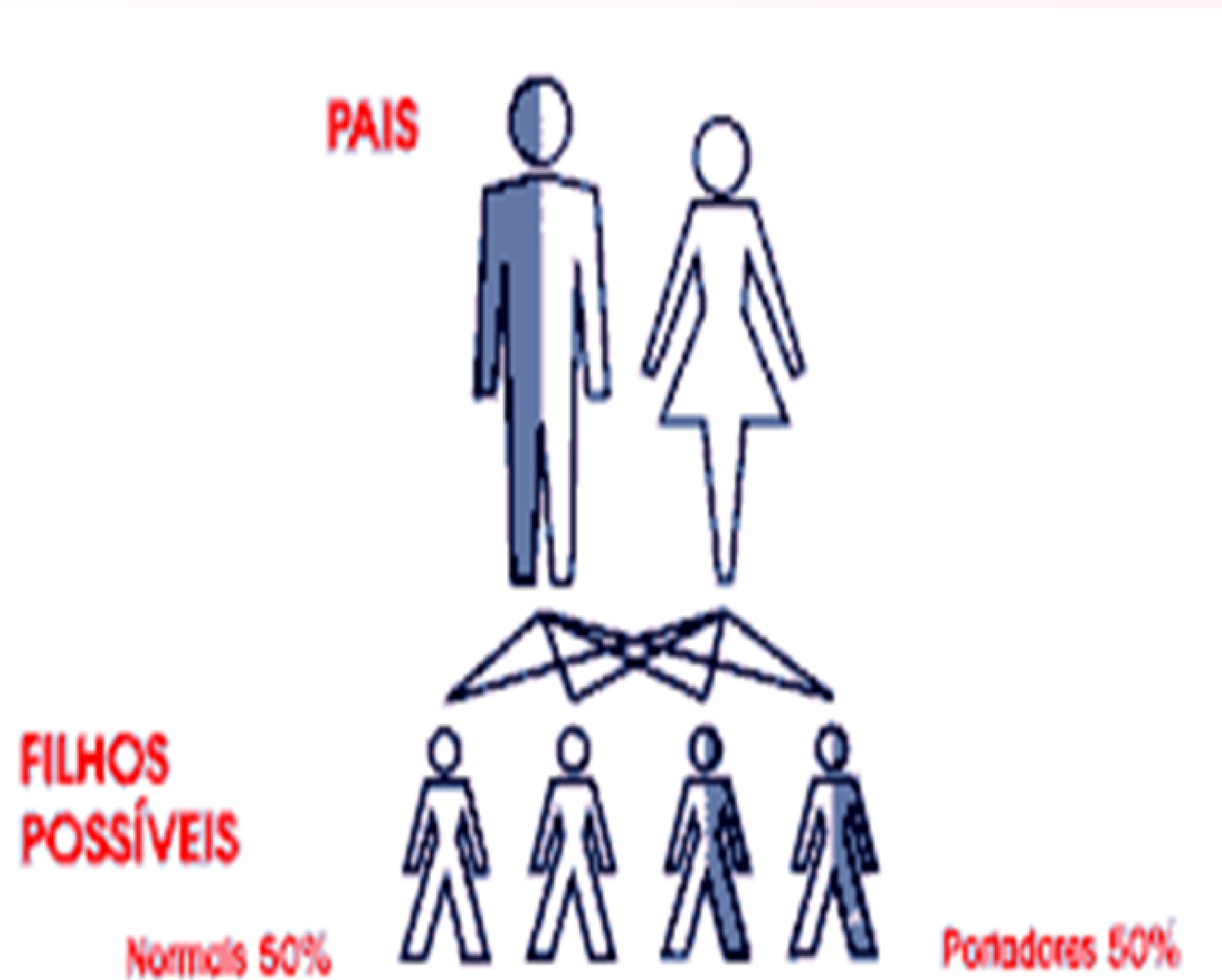


Fonte: CGSH/DAET/SAS/MS, 2015.

Estima-se que tenhamos no Brasil atualmente 1000 pacientes. Importante diagnóstico precoce para encaminhamento à Centro de Referência

Fonte : CGSH/DAET/SAS/MS, 2015

Hereditariedade na Talassemia Major



Diagnóstico Triagem neonatal:

Focalização isoelétrica (qualitativo)

HPLC (quantitativo) - confirmatório

β Talassemia:

Eletroforese de Hb

	Hb A	Hb F	Hb A ₂
beta0-talassemia	0-5%	95-100%	_____
beta+-talassemia homozigotos (beta+/beta+) beta+/beta0-talassemia	10-30%	70-90%	variável
beta-talassemia <u>minor</u>	< 96%		> 4%



Alfa talassemia

Focalização isoeétrica (qualitativo)
HPLC (quantitativo) – confirmatório
Análise Molecular

Fenótipo	Genes alfa deletados	% Hb Bart no RN (γ4)	Quadro clínico
Portador silencioso	1	1-2	Assintomático
Traço alfa-talassemia	2	3-10	Anemia hipocrômica e microcítica leve a moderada
Doença da Hb H	3	25	Anemia hemolítica moderada a grave Esplenomegalia Hiperesplenismo Icterícia Retardo crescimento Úlceras mmii Litíase biliar Sobrecarga de ferro
Hidropsia fetal	4	80-100	Anemia grave, edema, ICC Óbito intra útero ou logo após o nascimento

Steinberg MH. Hematol Oncol Clin North Am. 1991;5:453-73



Melhorias no tratamento

População
pediátrica

Triagem
neonatal
Diagnóstico
precoce

Protocolos de
transfusão mais
seguros

Uso
disseminado de
quelante de
ferro

Melhor
monitoramento
da sobrecarga
de ferro

Gerenciamento
de
comorbidades

Melhora
da
sobrevida
e
qualidade
de vida

Maior
população
de
pacientes
adultos

Pinto VM, Poggi M, Russo R, Giusti A, Forni GL. Management of the aging beta-thalassemia transfusion-dependent population – The Italian experience. Blood Rev. 2019 Nov;38:100594

Muito obrigada!

Contato

verissimo.monica@gmail.com



Boldrini



ABRASTA
Associação Brasileira de Talassemia